

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية

Ministère de l'enseignement Supérieure
et de la Recherche Scientifique

وزارة التعليم العالي والبحث العلمي

ECOLE NORMALE
SUPERIEURE
VIEUX KOUBA -ALGER

Department de Biologie



المدرسة العليا للأساتذة
القبلة - الجزائر
قسم العلوم الطبيعية

دراسة إحصائية لبعض الأمراض الوراثية في الجزائر

تأليفهم : هناد سور الزنكية
أكبر مكتبة رقمية

محرره نعين سهادة استاد التعليم العالي

تحت إشراف الأستاذة: كنتوش إلهام

من إعداد :



لجنة المناقشة:

بعلی الشریف حفصة : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة - القبلة - رئيساً

كنتوش إلهام : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة - القبلة - مقررًا ومشرفًا

بركاني أمينة : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة - القبلة - ممتحنًا

بن شعبان فريدة : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة - القبلة - ممتحنًا



خطار فريد

بووهر الهادي

السنة الدراسية : 2003 / 2004

الفهرس

صفحة

المقدمة

الفصل الأول

عموميات

I- مفاهيم عامة

- I-1- تعريف عام للوراثة.....2
- I-2- سلوك الجينات في نقل الصفات.....3
- I-3- طرق وراثة الصفات.....5
- I-4- الأمراض الوراثية.....5

الفصل الثاني

دراسة أنواع الأمراض الوراثية

II- أنواع الأمراض الوراثية

II-1- الأمراض الوراثية الصبغية

- II-1-1- تعريف الأمراض الوراثية الصبغية.....7
- II-1-2- أنواع الأمراض الوراثية الصبغية.....7
- II-1-2-1- الشذوذ الكروموزومي العددي.....7
- أ- تضاعف المجموعي الكامل7
- ب- تعدد كروموزومي غير كامل في الصبغيات الجسمية8
- متلازمة داون.....8
- متلازمة ادواردز.....9
- متلازمة باتو.....10
- ج- تعدد كروموزومي غير كامل في الصبغيات الجنسية.....11
- متلازمة كلاينفلتر.....11
- متلازمة جاكوب.....12
- متلازمة ثلاثية X.....12
- متلازمة تيرنر.....13
- II-2-1- الشذوذ الكروموزومي التركيبي.....13

- أ- الاقتراب.....14.....
- أ-1- الاقتراب في الكروموزومات
- الجسمية.....14..... - متلازمة مواء
- القط.....14.....
- 15..... - متلازمة برادر ويلي
- 15..... - متلازمة وولف
- أ-2- الاقتراب في الكروموزومات الجنسية.....15.....
- ب- التكرار.....16.....
- 16..... - متلازمة بيكوت ويدرمان
- ج- الانقلاب.....16.....
- د- الانتقال.....16.....
- II-2- الأمراض الوراثية الجينية
- II-2-1- تعريف الأمراض الوراثية الجينية.....17.....
- II-2-2- أنواع الأمراض الوراثية الجينية.....17.....
- II-2-2-1- أمراض الجين المفرد.....17.....
- أ- الأمراض الوراثية المتنحية.....17.....
- 18..... - فقر الدم المنجلي
- 19..... - مرض التلاسيميا
- 19..... - البيلة الكيتونية
- ب- الأمراض الوراثية السائدة.....19.....
- 20..... - مرض شتاينرت
- 20..... - مرض فرط الكوليسترول
- 20..... - مرض هانتغتون
- ج- الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس.....21.....
- 21..... - مرض الهيموفيليا
- 21..... - مرض نقص الخميرة
- 22..... - مرض الحثل العضلي

- 22.....II-2-2-2- أمراض الجينات المتعددة
- 22.....- مرض السكري
- 23.....- مرض الشفة أو الحنك المشقوق
- 23.....- مرض إستسقاء النخاع الشوكي أو غياب المخ
- 23.....- مرض العيوب الخلقية في القلب و الجهاز الدوري

الفصل الثالث

الدراسة النظرية لمتلازمة داون

III- دراسة بيولوجية لمتلازمة داون

- 24.....III-1- اكتشاف متلازمة داون
- 24.....III-2- الصفات الخلقية لمرضى متلازمة داون
- 25.....III-3- نوعية الاختلال الكروموزومي عند مرضى متلازمة داون
- 25.....III-3-1- الكروموزوم الحر
- 27.....III-3-2- حالة الإنتقال
- 28.....III-3-3- الحالة الفسيفسائية
- 29.....III-4- أسباب حدوث متلازمة داون
- 29.....III-4-1- أسباب راجعة إلى الأم
- 30.....III-4-2- أسباب بيئية خارجية
- 30.....III-4-2-1- الأشعة
- 31.....III-4-2-2- بعض العقاقير (الحشيش، القنب)
- 31.....III-5- تشخيص متلازمة داون
- 32.....III-5-1- أخذ عينة من السائل المحيط بالجنين
- 32.....III-5-2- أخذ عينة من الزغانات المشيمية
- 32.....III-5-3- التشخيص بالاستعانة بالموجات فوق الصوتية
- 33.....III-6- أسباب إستخدام هذه الفحوصات
- 33.....III-6-1- سن الحامل 35 سنة فما فوق
- 33.....III-6-2- ولادة طفل مصاب من قبل
- 33.....III-6-3- وجود خلل كروموزومي في أحد الأبوين

الفصل الرابع

الدراسة التطبيقية لمتلازمة داون

V-دراسة محلية لمتلازمة داون

- 37.....V-1-تعريف الجمعية
- 37.....V-1-1- تأسيس الجمعية
- 37.....V-2-1-التأطير
- 37.....V-3-1- التعلم
- 38.....V-4-1-المصادر
- 38.....V-5-1- مشاريع الجمعية
- 39.....V-2-دراسة تطبيقية
- 40.....V-1-2-دراسة ظروف المصاب
- 42.....V-1-1-2-تحليل النتائج
- 44.....V-2-2-دراسة النمو عند المرضى
- 46.....V-1-2-2-تحليل النتائج
- 47.....V-3-2-الرعاية الخاصة بالمرضى في المركز
- 47.....V-1-3-2-الرعاية النفسية
- 47.....V-2-3-2-الرعاية الصحية
- 47.....V-3-3-2-التعليم
- 48.....V-4-2-إدماج المرضى بعد خروجهم من المراكز
- 48.....V-3-الخلاصة

الخاتمة.

المقدمة

بعض الأمراض التي تعاني منها البشرية ترجع إلى أسباب وراثية بالدرجة الأولى، وبعض هذه الأمراض تسبب عاهات وتشوهات مستديمة، كما أن إجهاض الأجنة كذلك راجع إلى هذه التشوهات، و هذه الأخيرة أصبحت تشكل هاجسا و اضطرابا في حياة الأسر، فعند ازدياد مولود مصاب يصبح عائلة على أسرته وبذلك ينمو في جو عائلي مشحون ومضطرب. كل هذه الأسباب أدت بنا إلى اختيار موضوع الأمراض الوراثية ، ومثال على ذلك متلازمة داون trisomie 21 المنتشر بكثرة في بلادنا، وسوف نتناول بالتفصيل دراسة إحصائية لهذا المرض ومحاولة معرفة أسباب هذه الإصابة و طرق تشخيصها ،مع إجراء زيارات ميدانية إلى بعض المراكز التي تتكفل بهؤلاء المرضى،ومعرفة كيفية رعايتهم الصحية و النفسية وكذلك المهنية وإمكانية إدماجهم في المجتمع. والإشكال المطروح في هذا الموضوع يتلخص فيما يلي " هل الإصابة بمتلازمة داون سببها وراثي ؟ أم أنه هناك عوامل أخرى تؤدي إلى الإصابة بهذا المرض ؟ وهل بإمكان الأبوين تفادي ازدياد طفل مصاب بمتلازمة داون ؟ وماهي سبل التكفل بهاته الشريحة من المرضى ؟ " .